

RNDr. Robert Petrovič, PhD, Ústav lekárskej biológie, genetiky a klinickej genetiky LF UK a UNB – pracovisko Staré mesto, Mickiewiczova 13, 813 69 Bratislava

Oponentský posudok ku habilitačnej práci

Autor habilitačnej práce: RNDr. Ján Radvánszky, PhD.

Názov práce: Vybrané aspekty genetizácie a genomizácie medicíny na príklade myotonických dystrofií

Študijný odbor: Molekulárna biológia

Akad. rok: 2023/2024

Aktuálnosť zvolenej témy a opis habilitačnej práce: Autor sa vo svojej habilitačnej práci zaoberá aplikáciou molekulárno-biologických prístupov v diagnostike zriedkavých genetických ochorení. Téma je vysokoaktuálna a má jednoznačne obrovskú perspektívu aj do budúcnosti. Práca je napísaná netradičným spôsobom, začína krátkym úvodom, popisuje súčasný stav problematiky v literárnom prehľade (kapitoly 2 a 3), ďalej nasledujú komentované autorove publikácie z oblasti myotonických dystrofií (kapitola 4), pokračuje víziou do budúcnosti (kapitola 5), záverom a zoznamom použitej literatúry. Rozsah práce pozostáva zo 122 strán.

Spôsob spracovania, dokumentovania výsledkov a vlastný prínos uchádzača v habilitačnej práci: Prezentované výsledky pochádzajú z laboratórnej diagnostiky vykonávanej od roku 2009 u vzoriek od pacientov u ktorých bolo vyslovené podozrenie na myotonickú dystrofiu. Celkovo bolo analyzovaných takmer 800 vzoriek pomocou metód DNA diagnostiky. Autorovi sa podarilo identifikovať patogénny variant u 258 pacientov zo 188 rodín. Práca obsahuje 12 publikácií in extenso, pričom pred každým článkom resp. dvojicou je komentár s doplnenými aktualizovanými dátami, autorovými víziami do budúcnosti alebo získanými praktickými skúsenosťami. Zaujímavou je stať Vízia do budúcnosti, kde autor popisuje postupnú genomizáciu medicíny. Zo záveru práce si dovoľím citovať túto vetu: „Tento metaforický vlak genomiky je však rozbehnutý naozaj naplno a niekedy mám pocit, akoby som ani nestíhal vnímať jednotlivé zastávky. Spolucestujúci nastupujú aj vystupujú príliš rýchlo, a okolitá krajina sa dokonca neskutočne rozmazáva“.

Pripomienky, komentáre, otázky:

- Kópie 12 publikácií sú zmenšené a tým sa najmä niektoré obrázky stávajú takmer nečitateľnými
- Autor má rozsiahle skúsenosti s molekulárnou diagnostikou myotonických dystrofií, chcel by so sa ho spýtať, ako často pozoroval anticipáciu resp. skrátenie repetície v rámci rôznych členov konkrétnej rodiny?

- Aký bol najmladší vyšetrený symptomatický pacient? Bola vznesená požiadavka na prenatalnu alebo predimplantačnú genetickú diagnostiku u týchto ochorení?
- Transkripcia expandovaných repetícií v géne *DMPK* je kauzálnou príčinou ochorenia. Momentálne ešte neexistuje kauzálna liečba, moja otázka znie či prebiehajú nejaké klinické štúdie, resp. na akom molekulárnom princípe sú založené?

Záver

Výsledky, prezentované v habilitačnej práci RNDr. Jána Radvanského, PhD., ako i rozsah a kvalita jeho publikačnej činnosti, potvrdzujú veľmi dobrú odbornú a vedeckú úroveň menovaného. V práci sa nevyskytujú žiadne závažné vecné ani formálne nedostatky, preto vyjadrujem svoje presvedčenie, že spĺňa všetky predpoklady kladené na tento typ prác. Práca je dôkazom, že autor je schopný i naďalej prispievať nielen k teoretickému rozvoju predmetnej problematiky, ale najmä prispieť k praktickému rozvoju molekulárno-biologických techník využívaných v medicínskej diagnostike na Slovensku. V zmysle vyhlášky č. 246/2019 Ministerstva školstva, vedy, výskumu a športu Slovenskej republiky o postupe získavania vedecko-pedagogických titulov a umelecko-pedagogických titulov docent a profesor odporúčam habilitačnú prácu RNDr. Jána Radvanského, PhD., na obhajobu v študijnom odbore molekulárna biológia a po jej úspešnom obhájení navrhujem menovanému udeliť vedecko-pedagogický titul docent.

V Bratislave 4.2.2024

RNDr. Robert Petrovič, PhD.